ACADEMIE DE PARIS

UNIVERSITE RENE DESCARTES

FACULTE DE MEDECINE PARIS-OUEST

-:-

Année 1973 N° 55

T H E S E

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

par

Daniel CLEMENT

Né le 30 avril 1943 à Troyes

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Assistant Attaché à la Faculté

-:-

Présentée et soutenue publiquement le

-:-

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA MALADIE DE MORQUIO - BRAILSFORD.

UN CAS COMPLIQUE DE PARAPLEGIE PAR COMPRESSION MEDULLAIRE

-:-

Président de Thèse : Monsieur S. de SEZE (Professeur)

-:-

DACTYLO-SORBONNE
8, rue Casimir Delavigne
PARIS - 6ème
1973

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41548017_0027

ACADEMIE DE PARIS

UNIVERSITE RENE DESCARTES

FACULTE DE MEDECINE PARIS-OUEST

-:-

Année 1973 N°

T H E S E

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

par

Daniel CLEMENT

Né le 30 avril 1943 à Troyes

Ancien Externe des Hôpitaux de Paris

Assistant Attaché à la Faculté

-:-

Présentée et soutenue publiquement le

-:-

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA MALADIE DE MORQUIO - BRAILSFORD.

UN CAS COMPLIQUE DE PARAPLEGIE PAR COMPRESSION MEDULLAIRE

-:-

Président de Thèse : Monsieur S. de SEZE (Professeur)

-:-

DACTYLO-SORBONNE
8, rue Casimir Delavigne
PARIS - 6ème
1973

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

A la mémoire de ma Grand-Mère

Qui par sa sollicitude bienveillante m'a encouragé dans ma vocation médicale

A mes chers Parents

Qui m'ont permis grâce à leur bonté et leur générosité de me consacrer entièrement à mes études

A mes Frères et Soeurs

Auxquels je suis très attaché

A toute ma Famille

A Madame Philippe DURIS

En remerciement de sa précieuse collaboration et en souvenir de notre profonde amitié

A mes Amis

A Monsieur le Professeur S. de SEZE

Professeur à la Faculté de Médecine

Membre de l'Académie Nationale de Médecine

Commandeur de la Légion d'Honneur

Qui m'a fait le très grand honneur
d'accepter de présider cette thèse

En remerciement de l'enseignement de
grande qualité empreint d'humanité et
de sagesse qu'il nous dispense

A Monsieur le Professeur KAHN

Maître de Conférence Agrégé

Médecin des Hôpitaux

Qui m'a suggéré le sujet de cette thèse
et m'a beaucoup aidé dans son accomplissement

A Monsieur le Professeur GIRARD

Chef du Laboratoire d'Exploration
Fonctionnelle de l'Hôpital Trousseau

Témoignage de ma profonde reconnaissance
pour m'avoir recueilli dans son laboratoire
où il m'a laissé profiter de sa grande
expérience et abuser de son temps

A Monsieur le Professeur MAROTEAUX

Dont l'avis nous a été très précieux
dans l'élaboration de ce travail

A Monsieur le Docteur CLAISSE

Médecin des Hôpitaux

Chef de service à l'Hôpital Raymond Poincaré
de Garches

Nous gardons de notre passage dans son service le souvenir d'une atmosphère de détente et de chaleureuse sympathie propice à l'accueil des malades qui y sont si admirablement soignés

A Monsieur le Professeur Agrégé DALAYEUN

de la Faculté Paris-Ouest

Qui restera pour nous l'exemple le plus vivant du dévouement aux malades

Aux membres du Laboratoire d'Exploration

Fonctionnelle de l'Hôpital Trousseau

Qui, par leur labeur assidu, contribuent
activement au progrès de la recherche
médicale

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA

MALADIE DE MORQUIO - BRAILSFORD

UN CAS COMPLIQUE DE PARAPLEGIE PAR COMPRESSION MEDULLAIRE

-:-

P L A N

- Rappel sur la maladie de Morquio
  - Historique
  - Notions modernes

- Exposé du cas clinique.

- Autres cas de troubles neurologiques au cours de cette maladie publiés dans la littérature.

- Conclusions.

HISTORIQUE

-:-

En 1929 Morquio de Montevideo présentait à la Société de Pédiatrie de Paris l'histoire clinique d'une famille dont 4 enfants sur 5 étaient atteints d'une dystrophie osseuse généralisée congénitale et héréditaire tout à fait originale. La même année Brailsford publie l'observation d'un cas tout à fait identique.

Par la suite, une certaine confusion est faite entre cette maladie de Morquio-Brailsford et la maladie de Hurler d'une part et les platyspondylies généralisées d'autre part.

Actuellement la maladie de Morquio Brailsford (MMB) est une entité parfaitement individualisée et magistralement décrite et définie par Marotteaux et coll.

NOTIONS MODERNES SUR LA MALADIE

-:-

Définition.

Chondrodysplasie spondylo-épyphysaire génotypique grave caractérisée par des troubles de la formation des épiphyses des membres, une platyspondylie et une élimination augmentée des mucopolysaccharides urinaires.

Clinique.

Il s'agit d'un enfant qui présente
- des malformations importantes du squelette
- des opacités cornéennes
- une hypoacousie.

Mais aucun retard mental.

Les Malformations squelettiques.

Un nanisme prédominant au tronc avec
protrusion sternale
genu valgum
pieds plats
déviation cubitale de la main
des troubles de la fonction articulaire.

Hyperlaxité ligamentaire distale contrastant avec une limitation des articulations proximales.
Une dysmorphie faciale
protrusion du massif facial inférieur due à la flexion en arrière de la tête.

L'évolution des déformations squelettiques est très significative, la découverte de la maladie est exceptionnelle avant un an c'est le plus souvent vers l'âge de 18 mois parfois deux ans que les parents s'inquiètent d'une déformation du dos ou du thorax. La croissance est très lente et semble s'arrêter vers 10 ans, les déformations osseuses sont parfois responsables de complications : - troubles respiratoires
- COMPRESSIONS MEDULLAIRES.

CETTE ATTEINTE DU SQUELETTE S'ACCOMPAGNE DE MODIFICATIONS CORNEENNES 8/8.

Opacités cornéennes non décelées cliniquement, mais avec un examen ophtalmologique attentif, on met en évidence à la lampe à fente un aspect légèrement flou de la cornée. Il s'agit d'opacité petites disséminées dans le stroma cornéen plus fines que celles du gargoylisme très caractéristiques du Morquio.

Parfois, des dépôts opaques plus volumineux s'y associent prédominant dans la couche sous épithéliale de la cornée

L'HYPOACOUSIE SIGNE TRES FREQUENT DE LA MALADIE 6/7

Parfois évidente et cause de mutité mais souvent passe inaperçue et seul l'audiogramme peut la déceler. Cette surdité paraît secondaire à des anomalies de l'oreille moyenne et de l'oreille interne ainsi que le montre l'association de troubles de la conduction aérienne et de la conduction osseuse. Chez 3

malades il existait des malformations complexes des osselets.

A ce tableau, il convient d'ajouter
des anomalies dentaires et hématologiques.

Les anomalies dentaires généralisées atteignent les dents temporaires et les dents permanentes : dysplasies de structure et de teinte qui frappent la lame dentaire. Au cours de la vie intra utérine les dents présentent sur toute la hauteur de la couronne des anomalies de calcifications en forme de pointillé L'émail est grisâtre mais il n'y a pas de modification du volume ni de la morphologie des dents.

Anomalies hématologiques
Granulations de Adler dans le sang
Moelle sternale ne contenant pas de cellules de Buhot ni d'éléments anormaux.

Enfin, il faut souligner que ces enfants sont d'une intelligence normale voire même très vive.

Radiologie.

Il faut étudier l'ensemble du squelette et ne pas se borner à l'étude du rachis.

Le rachis.

- Platyspondylie caractéristique constante généralisée mais souvent modérée chez le jeune enfant, s'accentue ultérieurement.

- Aplasie antérieure partielle d'une ou plusieurs vertèbres légèrement déplacée en arrière. Touche généralement D12, L_1 L_2. Les vertèbres sous jacentes sont souvent un peu déformées

avec un développement insuffisant de leur angle antéro supérieur.

- La tomographie de la charnière occipito-cervicale a révélé dans 4/8 des cas une aplasie de l'apophyse odontoïde. La valeur de ce signe si il est retrouvé est très importante.

Le bassin.

- Elargissement des cotyles et déformation en valgus des cols fémoraux. Au cours de l'évolution, elle va entraîner une subluxation avec formation d'un néo cotyle.

- sur le fémur, en même temps, les lésions épiphysométaphysaires s'accentuent, la tête fémorale disparaît à peu près complètement, la hauteur du col se réduit, sa limite supérieure qui tend à s'éverser devient irrégulièrement dentelée. Le nouvel aspect réalisé est très caractéristique et ne devra pas être confondu avec une coxa vara.

Le poignet et la main.

Confirme le diagnostic.

- obliquité de la ligne métaphysaire du radius et du cubitus. L'extrémité radiale est oblique en bas et en dehors. L'extrémité cubitale est oblique en bas et en dedans.

- dans quelques cas rares une aplasie cubitale inférieure est seule bien visible.

- les os du carpe sont déformés et de petite dimension.

- L'extrémité proximale des métacarpiens a un aspect conique ou en créneau irrégulier par suite de l'absence de sa périphérie.

- Quelques érosions légères latérales de la région distale

des phalanges sont fréquentes mais elles sont discrètes et ne réalisent pas l'aspect de pseudo épiphyses.

Au membre inférieur.

Outre le développement insuffisant et les irrégularités des os du tarse une déformation assez semblable à celle des méta carpiens peut être observée mais elle n'est nette que chez le jeune enfant.

Des altérations épiphysaires et métaphysaires des os longs ne sont que très discrètes au début de la maladie, c'est ultérieurement qu'on voit se développer d'importantes altérations mais qui ne sont pas aussi intenses que certaines dysplasies polyépiphysaires pseudo achondroplasiques.

Génétique.

Il s'agit d'une maladie à transmission récessive autosomique car les parents sont toujours normaux mais consanguins cousins germains ou présentant un certain degré de parenté. Les cas familiaux concernent toujours des frères et soeurs.

Biologie.

Met en évidence un trouble important de l'excrétion urinaire des mucopolysaccharides acides.

Sujet normal

fraction essentielle obtenue par chromatographie entraînée par une solution 1,50 M de NaCl correspond aux chondroitine sulfate 2 petites fractions sont aussi obtenues avec 1,25 M et 2 M NaCl.

Morquio

augmentation très importante des fractions entraînées par 1,25 M et 2 M ; apparition d'une fraction 3 M à peu près semblable aux kératosulfates mais dépourvue d'acide hexuronique.

Dans la maladie de Hurler

il existe une augmentation considérable de la fraction 1,25 M qui correspond à l'héparine sulfate de la fraction 1,50 M et plus encore de la 2 M dans lesquelles passe le chondroitine sulfate B, aucune confusion n'est donc possible avec la MMB.

La biopsie du cartilage montre

- un aspect de désordre du cartilage de croissance,
- une diminution très nette de la fixation du S_{32}.

Discussion.

Les signes cliniques et radiologiques sont superposables à la description initiale de Morquio
- dystrophie crânio faciale
- protrusion sternale
- genu valgum bilatéral important
- coxa vara
- altérations radiocubitales inférieures et des métacarpiens.
- aplasie vertébrale antérieure des premières lombaires.

Seuls les opacités cornéennes et les troubles auditifs manquent.

Les erreurs proviennent du fait que l'on a regroupé avec la MMB un certain nombre de platyspondylies généralisées. Or, elles diffèrent de la description initiale de Morquio
- déformation thoracique modérée

- genu valgum souvent absent
- pas de dystrophie cranio-faciale à la radio
- La platyspondylie ne s'accompagne pas d'anomalies des vertèbres lombaires.
- La coxa valga est souvent remplacée par une coxa vara voire même une absence complète de col fémoral
- Les anomalies radiocubitales et métacarpiennes sont absentes.

Par contre les altérations métaphysaires sont plus intenses et plus précoces que dans MMB le raccourcissement des mains peut être plus marqué.

D'autre part, il n'y a pas d'opacités cornéennes, ni d'hypoacousie.

L'étude de l'élimination des mucopolysaccharides montre l'inconstance de la fraction 3 M caractéristique du Morquio.

Sans doute existe-t-il certaines formes authentiques de MMB moins sévères que celle décrite ici. Ces formes sont plus fréquentes chez l'adulte car moins graves elles sont compatibles avec une survie prolongée.

EXPOSE DU CAS CLINIQUE

-:-

Mlle Christiane D..., 46 ans, consulte en juin 1968 pour des douleurs des deux chevilles et du gros orteil droit.

Un diagnostic de grande dysplasie spondyloépiphysaire voisine de la Maladie de Morquio Brailsford est posé. Il existe un nanisme important 1 m 10, 35 kg, gibbosité dorso-lombaire, un genu valgum important opéré.

Ces douleurs sont mises sur le compte d'une arthropathie destructive généralisée.

Les radios des chevilles pratiquées montrent, outre un pied plat bilatéral, une arthrose métatarsophalangienne à droite et une ostéoporose diffuse.

Un premier traitement d'infiltrations de corticoïdes dans l'articulation métatarsophalangienne droite est institué, ainsi que le port de chaussures orthopédiques.

Après une période d'amélioration, les douleurs reprennent et en janvier 69 on pratique une arthroplastie métatarsophalangienne.

C.R.O. :

Résection de la base de la 1ère phalange et régularisation de la tête du métatarse. Exostosectomie sans raccourcissement. Le cartilage est d'aspect normal ainsi que le tissu osseux, par contre les structures périarticulaires paraissent atrophiques. Fermeture en deux plans.

4 mois plus tard, la malade est revue, elle ne souffre plus de son gros orteil. On constate une parfaite néoarticulation, mais souffre du genou droit qui présente une laxité anormale. Auparavant, elle a été opérée une première fois en 1963 pour genu valgum droit et gauche, une seconde fois en 1966 on a réopéré son genu valgum à droite.

Ce genu valgum est apparu progressivement depuis 30 ans, et est gênant sur le plan fonctionnel depuis 12 ans. Le genou est douloureux en permanence mais la douleur augmente à l'effort. L'examen montre une douleur à la pression de la face interne du genou droit, il est sec mobile. Il n'y a aucun mouvement anormal.

On pratique une ostéotomie de relèvement du plateau tibial externe droit.

Résultat très satisfaisant : la rectitude du membre est reconstituée. L'impotence fonctionnelle a disparu, mais la malade ressent des fourmillements avec impotence fonctionnelle dans le territoire du nerf cubital à droite. On note une diminution de la force musculaire des muscles de la loge hypothénar et une hypoesthésie dans le territoire du cubital.

En plus, il existe des fourmillements derrière l'éminence épicondylienne; tous ces signes font suspecter une compression

du cubital au coude, aisément compréhensible étant donné l'usage des cannes anglaises et la déformation importante du coude.

En juin 1971, transposition du nerf cubital droit.

C.R.O. :

Incision dans la gouttière épitrochléo olécrânienne, repérage du nerf cubital et dissection de celui-ci sur 6 à 7 cm. Il est de volume normal mais à partir de l'arcade du cubital antérieur, il devient brusquement beaucoup plus grêle. Il semble que la compression s'arrête à ce niveau.

Transposition en avant de l'épitrochlée dans une tranchée musculaire faite au bistouri électrique et refermée par une suture du plan sous cutané à la berge interne de cette tranchée le nerf apparaît ainsi très détendu et souple.

En octobre 1971 la malade revient consulter pour un SYNDROME PYRAMIDAL des membres inférieurs apparu progressivement depuis 8 mois environ.

L'examen neurologique découvre :

- force musculaire :
  membre supérieur faible, mais mouvements actifs de flexion extension normaux.
  membre inférieur difficile à analyser étant donnée l'hypertonie mais le déficit paraît peu important ne touchant que les abducteurs.

- tonus
  membre supérieur normal et symétrique
  membre inférieur l'hypertonie est peu importante de type pyramidal prédomine à gauche.

- réflexes

  membre supérieur vifs mais non diffusés ni polycinétiques symétriques

  membre inférieur Babinski spontané des deux orteils
  réflexes ostéo-tendineux augmentés diffusés polycinétiques avec clonus inépuisable de la rotule et trépidation épileptoïde du pied.

- sensibilité

  membre supérieur normale et symétrique

  membre inférieur les anomalies prédominent à droite
  sensibilité superficielle
  hypoesthésie diffuse des membres inférieurs et du tronc au-dessous du dermatome D_{12} avec une bande d'hyperesthésie D_{11} D_{10} mais peu net.
  sensibilité profonde : abolie.

On note une augmentation des réflexes cutanés abdominaux. La conservation de tous les mouvements aux membres supérieurs y compris les mouvements fins des extrémités. Il n'existe aucun trouble sphinctérien.

Le reste de l'examen neurologique ne montre aucune atteinte des paires craniennes.

Pas de paralysie faciale ni occulo-motrice ni cérébello-vestibulaire.

Le diagnostic de Maladie de Morquio Brailsford avec troubles neurologiques de compression médullaire sera évoqué et confirmé par les examens complémentaires.

Les radiographies du rachis, outre la cyphoscoliose

montrent

à l'étage cervical une aplasie de l'apophyse odontoïde avec luxation antéropostérieure de l'axis sur l'atlas et occipitalisation de l'atlas. Le reste du rachis présente une platyspondylie généralisée, une aplasie antérieure partielle avec rétrolisthésis de D_{II}.

Les vertèbres sous jacentes sont déformées, ont un angle antérosupérieur tronqué en particulier L_I et L_3.

du bassin
lesions bilatérales et symétriques.
Disparition des cotyles, aplatissement des têtes fémorales, ascension du col fémoral, rupture du cintre cervico obturateur, tout ceci réalisant une subluxation avec néoarticulation.

les membres
déformations épiphysaires, raccourcissement du cubitus.

L'examen ophtalmologique.

Pas de dépôts cornéens mais dystrophie cornéenne pouvant être en rapport avec un trouble des mucopolysaccharides.

Un dosage des mucopolysaccharides montre une augmentation dans les urines.

Devant l'aggravation des troubles, la marche devenant plus difficile et des douleurs apparaissant à la face antérieure des tibias sur la face dorsale des pieds et des gros orteils, l'étiologie de compression médullaire lente devient très vraisemblable d'autant que le niveau D_9 D_{10} se précise et qu'une épreuve de Queekenstedt Stookey montre un retard important.

La myélographie gazeuse du 29.10.71 met en évidence une compression de la moelle en regard de D_{11}.

Cette vertèbre est située 1/2 cm en arrière des sus et sous jacentes et le canal déjà étroit au départ est encore réduit de moitié par ce listhésis. A ce niveau les espaces sous arachnoïdiens ne sont plus visibles. Il a été possible de faire remonter l'air par reflux jusqu'à la grande citerne.

La grande citerne dans sa portion intra-crânienne, est très large mais elle n'est pas visible dans sa portion extra crânienne. En effet l'anneau de l'atlas est situé en avant du bord postérieur du trou occipital au lieu d'être en-dessous et la moelle apparaît écrasée entre l'odontoïde et cet arc postérieur de l'atlas.

Il existe deux zones de compression de la moelle en regard de D_{11} et de l'atlas.

Un nouvel examen neurologique confirme

LE SYNDROME LESIONNEL.

Des douleurs à droite, élancements et brûlures profondes continues autant la nuit que le jour du gros orteil, de la face dorsale du pied et de la jambe, s'accompagnant d'hyperalgies à la moindre stimulation et de sensation d'enserrements de la cheville et du genou. On peut penser que ces douleurs ont outre une origine radiculaire L_4 L_5 S_1 , une origine spinothalamique, une bande d'hyperesthésie cutanée correspondant aux dermatomes D_9 D_{10} D_{11}

LE SYNDROME SOUS LESIONNEL.

Le déficit musculaire

à gauche , net du psoas des ischiojambiers, des abducteurs
manoeuvre de Barré impossible

à droite , modéré des abducteurs, des péronniers latéraux.
manoeuvre de Barré normale.

Pas de déficit des quadriceps, des grands fessiers et des adducteurs c'est pourquoi la marche bien que difficile reste possible avec des cannes.

L'hypertonie

à gauche , prédominante, cuisse en adduction, jambe en extension, pied en équin avec contracture permanente et douloureuse des muscles de la cheville et signe de Babinski spontané.

à droite , n'entraîne pas de contracture irréductible, ni d'importante limitation des articulations.

Les réflexes amples, vifs diffusés

rotulien, s'accompagnant de clonus inépuisable de la rotule,

achilléen, entraînant une trépidation épileptoïde du pied.

cutané plantaire, en extension spontanée à gauche
en extension provoquée par une petite stimulation à droite.

La recherche de ces réflexes est douloureuse et entraîne une ébauche de triple retrait

cutanés abdominaux abolis.

Les troubles de la sensibilité

profonde : abolie des deux côtés

superficielle : hypoesthésie au toucher des deux côtés plus accentuée dans les territoires L_I à L_4 que dans les dermatomes L_5 S_I, mais surtout hyperesthésie à la douleur à droite uniquement.

Ces syndromes lésionnel et sous lésionnel ne s'accompagnent d'aucune douleur à la pression des épineuses, ni de rigidité rachidienne, ni de troubles sphinctériens enfin :

IL N'Y A PAS DE SYNDROME SUS LESIONNEL.

Il n'existe aucun trouble neurologique aux membres supérieurs.

La motricité volontaire y compris les mouvements fins des extrémités sont parfaitement conservés. La coordination des mouvement est normale. La sensibilité superficielle tact sens stéréognosique et la sensibilité profonde sont normales. Les réflexes sont présents et symétriques.

L'exploration des paires crâniennes ne montre aucun déficit. La motricité oculaire est rendue difficile par un strabisme convergent existant depuis 4 ans, mais qu'un examen ophtalmologique met sur le compte d'une myopie.

Il n'existe aucun trouble de l'odorat, de la déglutition, ni du langage, il n'y a pas de vertige.

Discussion.

De tout ceci on peut déduire que bien que la moelle semble comprimée à deux étages, seule la compression dorsale a une répercussion clinique. On peut concilier le niveau clinique dermatome D_9 à D_{11} avec la lésion radiologique D_{11} repérée à la myélographie gazeuse par les anomalies certainement très importantes de distribution sur ce terrain dysmorphique. Devant l'aggravation des symptômes et les indications concordantes sur

le niveau de la compression dorsale prédominantes, sur la compression cervicale, on décide une laminectomie étendue à trois étages D_9, D_{10} D_{11} réalisée le 6 décembre 1971.

C.R.O.

Position genu pectorale. Repérage radiologique préalable avec injection de bleu de méthylène de D_{10}. Laminectomie de D_{10} agrandie partiellement sur D_9 et D_{11}. Cette laminectomie est très difficile, l'os est dur, il n'existe pratiquement pas de ligament jaune et les vertèbres sont intriquées les unes sur les autres. On va utiliser la turbine pour amincir progressivement les lames. A l'ouverture de la dure mère l'arachnoïde est extrêmement épaissie. Elle peut être disséquée et séparée de la moelle qui apparaît mince, d'aspect assez atrophique et refoulée en arrière par la saillie vertébrale. On se contente de la libération arachnoïdienne car il n'est pas question d'envisager par cette voie une décompression valable sans détruire complètement la statique vertébrale.

Evolution post-opératoire.

La malade revient dans le service le 21 décembre 1971. Après une période sans changement des troubles neurologiques, une amélioration sensible apparaît à l'examen du 7 janvier 1972.

La sensibilité est totalement récupérée au membre inférieur gauche.

Les réflexes ostéo-tendineux sont normaux. Le clonus de la rotule et la trépidation épileptoïde du pied ont disparu.

Les réflexes de defense ont disparu, mais la motricité ne réapparaît pas, de plus des douleurs violentes lombaires apparaissent.

Un "lipiodol" montre

en basculage tête basse la colonne opaque collectée dans la région lombaire bute sur un obstacle à hauteur de D_{10} en regard du clip puis passe de façon segmentaire.
en basculage interne la partie supérieure de la striction se situe en regard de D_8 D_9.

A ce stade se posent deux problèmes.

Le niveau précis de la lésion

La lésion D_{10} semble le fait majeur car le syndrome pyramidal est essentiellement aux membres inférieurs et il existe un niveau sensitif discret mais indiscutable de niveau D_{12} L_I la laminectomie a prouvé qu'il existe de la moelle à ce niveau.

L'intervention à pratiquer.

La laminectomie n'a pas entraîné d'amélioration bien nette ; une réintervention par voie antérolatérale pose un risque majeur: L'artère d'Adamkiewicz qui n'a pas pu être visualisée. Cependant devant l'importance des douleurs que ressent la malade et la paraplégie complète qui la confine au lit on réintervient le 28 janvier 1972.

C.R.O.

Dégagement des insertions basses du diaphragme, repérage des nerfs intercostaux 12, 11, 10. Ligatures des paquets vasculaires correspondants. Transversectomie des vertèbres 12, 11, 10 Repérage difficile des pédicules droits 12 et 11 car ils sont tout petits noyés dans la fibrose et le pédicule.II est fortement reculé. Résection des pédicules 12 et 11, taille d'une tranchée de 1 cm dans le sens antéropostérieur de 2 cm de large

environ cette tranchée intéresse le bord postérieur du corps vertébral de D_{12} et le disque adjacent. Le fourreau dural qui paraissait adhérent et tendu sur son chevalet semble en fin d'intervention beaucoup plus détendu mais ne bat pas.

Les suites opératoires sont malheureusement très défavorables. La malade fait une septicémie à staphylocoques dont on ne retrouve le foyer initial pulmonaire ? urinaire ? ou dans la zône opérée ?

Son état s'aggravant, elle est transférée dans un service de réanimation. Elle tombe dans le coma le 26 février et meurt le ler mars.

Du fait de retards de communication nous n'avons pas été avertis à temps du décès de notre malade, si bien que l'examen de vérification post- mortem n'a pas étudié les zones de compression de la moelle.

Discussion.

Outre le problème diagnostique posé par la MMB sur lequel je ne reviens pas, le cas exposé montre la difficulté de recherche de la cause des signes fonctionnels dont se plaignent ces patients.

Tout d'abord l'arthrose provoquées par les grosses malformations articulaires, le genu valgum bilatéral, la subluxation des hanches, les pieds plats entraînent à la longue des douleurs de type rhumatismal et une certaine impotence qui peuvent masquer les premiers signes d'atteinte neurologique. Il faudra donc soigneusement les rechercher dès l'apparition d'un déficit neurologique. Un deuxième problème se pose : s'agit-il d'une

atteinte périphérique ou médullaire car les déformations des membres de ces malades peuvent entraîner étirement ou compression d'un nerf comme nous l'avons vu chez Mlle D... qui a eu un syndrome de compression du cubital au coude.

Par contre les douleurs de sa jambe droite que l'on avait d'abord attribuées à une compression de son nerf sciatique poplité externe au contact du foyer de son ostéotomie (3 interventions sur ce genou pour cure du genu valgum) étaient en réalité des douleurs spinothalamiques d'origine médullaire.

Mais une fois distinguée l'origine périphérique ou médullaire des troubles, encore faut-il préciser le niveau de souffrance médullaire. S'agit-il d'une compression dorsale ou cervicale.

Nous reviendrons sur cette question, des niveaux de compressions dans notre conclusion après l'exposé des autres cas de MMB avec troubles neurologiques publiés dans la littérature.

-:-

AUTRES CAS DE MALADIE DE MORQUIO-BRAILSFORD AVEC TROUBLES NEUROLOGIQUES PUBLIES DANS LA LITTERATURE

-:-

I. C'est Einhorn qui le premier rapporte en 1946 un cas de troubles neurologiques majeurs chez un enfant atteint de MMB avec examen anatomopathologique.

Enfant de 10 ans admis pour toux, fièvre, dyspnée.
Parents, 1 soeur, normaux.
1 cousin présentant une ostéochondrodystrophie déformante, aucune autre histoire de maladie semblable ou de consanguinité dans la famille.

A l'examen :
dyspnée, cyanose,
taille : 97 cm
pas de retard mental
nain dysharmonieux avec grosse tête et petit cou
genu valgum important
pieds plats
protrusion sternale
cyphose dorsolombaire
équinisme des deux pieds
les extrémités des os longs sont élargies, épaules, coudes, poignets, genoux, chevilles.
L'examen neurologique,
pupilles symétriques, réflexes à la lumière présents, pas de nystagmus, pas de paralysie faciale, ni du voile du palais, ni de la langue.

Par contre, une parésie du droit externe de l'oeil.

Les membres supérieurs sont flasques
atrophie de l'éminence thénar et hypothénar, des muscles des épaules, des bras, des avant-bras, des 2 côtés.
Aucune force musculaire dans la main, un semblant de force musculaire dans les muscles proximaux des membres, pas de fibrillation.
Le réflexe bicipital est augmenté à droite, aboli à gauche.

Aux membres inférieurs
pas de flexion extension au niveau des chevilles
tonus augmenté des deux côtés surtout à gauche,
clonus de la rotule et Babinski présents des deux côtés
anesthésie complète
réflexes abdominaux et crémastérien augmentés
Les radios montrent tous les stigmates de la MMB.

Cet enfant est mort 36 heures après son admission et son autopsie a révélé :

Ankylose de l'atlas, l'axis, C_3, C_4, C_5. Une compression antéropostérieure de la moelle cervicale avec une angulation postérieure des vertèbres cervicales, les méninges à cet endroit sont épaissies et montrent de nombreuses adhésions fibreuses au mur postérieur.

La moelle est aplatie dans son diamètre antéropostérieur jusqu'à C_4.

Cerveau. Le 3e ventricule est dilaté et le plancher aminci bombe dans la région du chiasma optique, le cortex est normal l'épiphyse est augmentée de volume.

Vertèbres.

Cyphose étendue de D_9 à L_2, les vertèbres sont irrégulières, aplaties dans la région de la cyphose.

Examen microscopique

la moelle cervicale

aplatissement antéropostérieur et élargissement latéral

dure mère épaissie

racines peu développées

vacuolisation des fibres

disparition des cellules de la corne antérieure et prolifération gliale

pas de foyer d'inflammation ou de tumeur

les vaisseaux étaient un peu épaissis mais pas de dégénération vasculaire

os et cartilage

absence et dégénérescence de la majorité des chondrocytes avec quelques vagues foyers de vacuolisation dans le tissu interstitiel du cartilage articulaire, Os enchondral irrégulier

moelle pauvre et trabéculée pas de tumeur ni de présence d'activité ostéoblastique ou ostéoclastique.

II. D'autres cas de troubles neurologiques par compression de la moelle épinière au cours de la maladie de Morquio Brailsford confirmée ont été publiés par M.E. Blaw et L.O. Langer.

Dans cette étude qui porte sur 8 Malades Morquio confirmés par la clinique et la biologie, les auteurs trouvent des troubles neurologiques dans 5 cas.

L'âge de ces patients semble déterminant sur leur état car les sujets neurologiquement indemnes ont 7, 10, 13 ans. Les autres ont plus de 17 ans à l'exception du jeune garçon de 9 ans qui développa des troubles à la suite d'une chute de bicyclette et dont nous relatons l'histoire ci-après.

L'examen neurologique montre
hyperreflexie spasticité clonus aux 4 membres 4/5
hyperreflexie spasticité clonus aux membres inférieurs seulement 1/5
cutané plantaire en extension 5/5
perte de la sensibilité profonde surtout du diapason aux extrémités 5/5
perte de la sensibilité superficielle : 2/5 chez les malades les plus âgés qui possédaient un niveau D_{12}.

Pour illustrer la complexité des problèmes posés par les compressions médullaires dans la MMB je citerai les deux observations intéressantes contenue dans cet article.

La première concerne ce garçonnet de 9 ans qui dès l'âge de 5 ans présenta des signes de compression médullaire :
- réflexes augmentés aux 4 membres
- Babinski à droite
- clonus inépuisable bilatéral
- pas de déficit sensitif.

Pendant les deux années suivantes on lui mit un corset de Milwaukee. A 7 ans, il fait une chute de tricycle alors qu'il portait son corset. Il tombe sur l'épaule gauche et l'occiput , après une courte période d'apnée il présente une tétraplégie momentanée. 2 à 3 heures après l'accident il remue les jambes, mais les membres supérieurs restent flasques. Les ROT sont absents aux membres supérieurs et augmentés aux membres inférieurs, le clonus de la rotule et le babinski sont toujours présents. Aucun niveau de déficit sensoriel n'a été mis en évidence mais on remarque une diminution de sudation au-dessous du dermatome C_4.

Au bout de 48 heures on tenta une laminectomie cervicale C_I- C_6 avec craniectomie suboccipitale,pendant l'opération on trouva la moelle comprimée et angulée par l'arc de l'atlas en arrière et les corps de C_2 et C_3 en avant.

Après la décompression, il y eut une récupération partielle de fonction dans les 4 extrémités.

Ce patient avait de toute évidence une compression médullaire depuis l'âge de 5 ans avant qu'il ne porte son corset. L'espace disponible pour la moelle cervicale était sérieusement rétréci comme le montrent les symptômes de compression importants résultant d'un traumatisme minime.

La deuxième observation cite le cas d'une femme de 52 ans dont la soeur est atteinte de la même maladie.

Les premiers signes de compression apparaissent à 33 ans par des paresthésies dans le pied droit;au cours des 3 années suivantes sa démarche devint plus difficile, des troubles de la sensibilité apparurent dans le membre inférieur droit.

A 36 ans, l'examen neurologique montre un syndrome pyramidal dans les deux membres inférieurs prédominant à droite un déficit sensitif niveau D_{12} à droite également.
Le myélogramme montre un bloc partiel D_{11}.
On pratique une laminectomie de D_9 à L_3. La moelle était comprimée au niveau de la gibbosité.
Les symptômes sensitifs diminuèrent après l'intervention mais les signes d'atteinte pyramidale persistèrent.

Commentaire.

La présence d'un niveau de sensibilité à D_{12} associée à des troubles pyramidaux suggérait la compression dorsale, ceci était confirmé par la myélographie et la chirurgie, jamais la persistance des troubles pyramidaux ne fit envisager la possibilité d'une compression de la moelle cervicale.

Discussion.

A l'état normal les relations anatomiques entre l'atlas et l'axis permettent un maximum de mobilité rotation et flexion-extension, la subluxation antéropostérieure est empêchée par l'odontoïde et le ligament transverse.

Le déficit neurologique qui résulte d'une dislocation atloïdoaxoidienne est variable et dépend pour une large part de l'acuité du processus.

Une fracture traumatique de l'odontoïde peut produire une hématomyélie ou une section de la moelle, une dislocation lente de l'appareil atloïdoaxoïdien peut conduire à une compression lente de la moelle. On verra apparaître des symptômes de faiblesse et de spasticité dans les extrémités distales.

Un déficit neurologique peut aussi résulter d'une compression vasculaire à l'endroit de la dislocation.

C'est Einhorn qui le premier a rapporté un cas de compression cervicale de la moelle avec confirmation anatomopathologique dans une MMB d'après lui les troubles étaient dus à la platybasie. Or il a été démontré depuis que la platybasie est plus apparente que réelle en ce sens que la dislocation antérieure de l'atlas place l'arc de C_I dans le trou occipital et donne la fausse impression d'une invagination de la base.

Tous les patients cités plus haut avaient une hypoplasie ou une absence complète de l'odontoïde. Les troubles neurologiques observés chez 5/8 de ces malades sont expliqués par les anomalies de l'odontoïde.

Il est cependant possible que d'autres lésions anatomiques aient pu contribuer à la pathogénie de la compression médullaire.

La laxité ligamentaire bien connue du Morquio Brailsford si elle atteint le ligament transverse peut contribuer à la dislocation. Il y a de toute évidence une mobilité exagérée de l'articulation atlas axis pendant la première enfance.

Les lames sont raccourcies par suite de troubles de crois-

sance des vertèbres ce qui diminue le canal vertébral dans son diamètre antéro-postérieur. Le changement de forme du canal vertébral restreint les mouvements de la moelle et contribue à une compression potentielle.

Certainement au niveau de la gibbosité la laxité des ligaments, la diminution du diamètre antéropostérieur du canal vertébral et la platyspondylie jouent un rôle compressif. Cependant la moelle à ce niveau est petite par rapport au canal vertébral donc la compression est moins importante qu'au niveau cervical.

Les résultats de cette étude montrent que les signes de compression médullaire sont une découverte fréquente dans la MMB de tels signes peuvent être présents dans l'enfance mais apparaissent fréquemment à l'âge adulte.

-:-

CONCLUSIONS

-:-

1. Nous avons observé chez Mlle D... Christiane (Service du Professeur de Sèze) un cas exceptionnel de Maladie de Morquio Brailsford authentifiée par le Professeur Marotteaux avec paraplégie d'apparition tardive, d'évolution lente, mais rapidement aggravée, semblant due à une compression de la moelle épinière par la spondylodysplasie.

2. L'étude de la littérature montre qu'il s'agit d'une complication rare puisque sur les quelques 120 cas de Maladie de Morquio-Brailsford publiés jusqu'à présent nous n'avons retrouvé que 9 observations faisant état de troubles neurologiques. Et une parmi celles-ci, seule observation de paraplégie. Pour les autres il s'agissait de tétraplégie. Ce cas unique était une femme de 52 ans, donc presque du même âge que notre malade, qui fit à 33 ans une paraplégie d'installation très progressive, sans aucun trouble neurologique aux membres supérieurs.

Nous apportons, par conséquent, le deuxième cas mondial et le premier cas observé en France de paraplégie ayant pour cause la dysplasie spondyloépiphysaire de la Maladie de Morquio Brailsford.

3. La Physiopathologie de cette complication prête à discussion ; il semble que la moelle puisse être comprimée à deux étages :

. cervical, du fait de l'aplasie de l'apophyse odontoïde et de la luxation antéro-postérieure de l'atlas sur l'axis.
. dorsal, par le rétrolisthésis de D_{11}.
Aux deux endroits l'anomalie morphologique aboutit à un rétrécissement du canal rachidien.

4. Dans le cas de notre patiente, tout comme celui de M. Blaw, la laminectomie dorsale étagée n'a pas donné les résultats escomptés. D'après M. Blaw la moelle est plus comprimée à l'étage cervical qu'à l'étage dorsal, c'est donc à l'étage cervical qu'il faut intervenir. En ce qui nous concerne nous pensons plutôt que, puisqu'il n'existait aucun signe au membre supérieur, c'est au niveau dorsal qu'il faut agir, la seconde intervention chez notre malade a bien montré que la laminectomie n'avait pas supprimé la compression. La résection du corps vertébral, en principe plus satisfaisante, fut donc pratiquée. L'évolution postopératoire avait montré une amélioration après cette intervention, mais le décès prématuré ne permet pas de conclure.

5. Les complications dues à la compression cervicale surviennent plus précocément que la paraplégie par compression dorsale. Ceci peut s'expliquer par le fait que seuls atteignent l'âge adulte les malades qui ont échappé à la compression médullaire cervicale.

6. Malgré le très petit nombre d'observations il semble que ces complications soient accessibles à la thérapeutique chirurgicale et orthopédique.

La prévention de ces complications par le corset de Milwaukee préconisé par M. Blaw nous paraît être la meilleure solution. Le port de ce corset doit se faire dès l'âge de la marche mais ne constitue pas une protection radicale en cas de traumatisme. De plus, il doit être changé régulièrement et adapté à la croissance de l'enfant.

-:-

Vu :
Le Président :

Signé : S. de SEZE

Vu :
Le Doyen :

Signé : A. GROSSIORD

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Académie de Paris :

Signé : R. MALLET

BIBLIOGRAPHIE

-:-

MORQUIO L.

Sur une forme de dystrophie osseuse familiale.
Bull. Soc. Péd. de Paris, 27, 145, 1929.
Arch. de Méd. d'Enf., 32 : 129, 1929.

MAROTEAUX P., LAMY M. et FOUCHER M.

La maladie de Morquio : étude clinique, radiologique et biologique.
Presse méd., 71 : 2091, 1963.

EINHORN N.N.H., MOORE J.R. and ROMNTREE L.G.

Osteochondrodystrophia deformans (Morquio's disease) : observations at autopsy in one case.
Am. J. Dis. Child., 72 : 536, 1949.

BLAW Michael E., LANGER Leonard O.

Spinal cord compression in Morquio Brailsford disease.
Journal of pediatrics, 1969, vol. 74, nº 4, pp. 593-600.

Mc KUSICK A., KAPLAN D., WISE D., HANLEY W.B., MAUMENEE A.E.

Genetic mucopolysaccharidoses.
Medicine, vol. 44, nº 6, 445-483.

-:-

SERMENT

-:-

En présence des Maîtres de cette Ecole, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine. Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs ni à favoriser le crime. Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses !

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque !